

Genetik der Farbvererbung bei Pferden

(Text: Sarah Simon, Quellen: Farben und ihre Vererbung von Otmar Beyer de Béhaux, www.appaloosaproject.com, www.pferdefarben.eu, Wikipedia)

Im Februar 2012 hatte ich bereits einmal einen Artikel zur Farbvererbung bei Pferden verfasst. Dieser wurde damals im Westerner veröffentlicht. Ich möchte dieses Thema hier nochmals aufgreifen und mit dem Aspekt der Musterung bei Appaloosa-Pferden ergänzen. Im ersten Teil erkläre ich nochmals, wie die Grundfarben (braun, schwarz, fuchs, etc.) zustande kommen und im zweiten Teil, welche Gene sich wie auf die typische Appaloosa-Musterung auswirken. Dieser zweite Abschnitt ist sehr aktuell. Die Forschergruppe „The Appaloosa Project“ hat nämlich vor kurzem ein weiteres wichtiges Gen identifiziert, welches zu einer bestimmten Art der Tupfen-Ausbreitung auf dem Körper des Pferdes führt. Dieses neu-lokalisierte Gen führt zu sog. Leoparden (fast weiss aussehende Pferde mit über den ganzen Körper verteilten Tupfen).

Grundlagen

Das Pferd besitzt – wie wir Menschen auch – von jedem Gen jeweils 2 Stück (sog. Allele). Jeweils immer eines von der Mutter und eines vom Vater geerbt. So ist jede Charakteristik doppelt vorhanden. Genetisch gesehen, ist demnach jedes Fohlen halb vom Vater und halb von der Mutter geprägt. Wenn man vom effektiv vorhandenen Erbgut spricht, dann verwendet man oft auch den Begriff „Genotyp“. Ein beträchtlicher Anteil des vorhandenen Erbguts kommt gegen aussen aber nicht zum Vorschein, weil gewisse Allele über das jeweils andere Allel dominant sind. Man spricht dann von dominanten Allelen, wenn deren Vorhandensein auch in der äusserlichen Ausprägung (Phänotyp, äußere Erscheinungsbild, sprich Fellfarbe) niederschlägt. Ein rezessives Allel kommt in Kombination mit einem dominanten Allel zwar nicht zum Vorschein, jedoch aber in Kombination mit einem anderen rezessiven Allel. Das Vorhandensein eines rezessiven Allels kann mittels Gentest bzw. Genotyp-Bestimmung mit 100%-iger Wahrscheinlichkeit überprüft werden.

Nehmen wir als Beispiel das Gen, das entscheidet, ob das Pferd ein Schimmel ist oder nicht. Nennen wir den Allel „Schimmel sein“ → G und den Allel „Normalfärbung resp. andere Farbe haben“ → g. Bei dieser Schreibweise erkennt man jeweils am Grossbuchstaben, welches Allel dominant und welches rezessiv ist. Hier also ist die Schimmelfärbung G gegenüber der Nicht-Schimmelfärbung g dominant. Die Abkürzung G steht für „Grey“, da ein Schimmel im Gegensatz zu einem weissgeborenen Pferd erst mit der Zeit schimmelt. Die verschiedenen Kombinationen, die ein Pferd von diesem Gen aufweisen kann, sind:

- ▶ G von der Mutter, G vom Vater → G/G
- ▶ G von der Mutter, g vom Vater → G/g
- ▶ g von der Mutter, G vom Vater → g/G
- ▶ g von der Mutter, g vom Vater → g/g

Da die Schimmelfärbung dominant ist, ergeben die ersten 3 Kombinationen (G/G, G/g, g/G) ein schimmelfarbenes Pferd, nur die unterste Kombination (g/g) ergibt keinen Schimmel. Daraus kann man umgekehrt folgern, dass jeder Nicht-Schimmel die Kombination g/g aufweist und somit aus zwei Nicht-Schimmeln kein Fohlen entstehen kann, dass plötzlich Schimmel wird. Welches der beiden Allele ein Pferd jeweils weitervererbt ist zufällig. Ein G/g-Pferd gibt mit 50%-iger Wahrscheinlichkeit das G-Allel und mit 50%-iger Wahrscheinlichkeit das g-Allel weiter.

Besteht die Kombination aus zwei gleichen Buchstabenformen (G/G oder g/g) nennt man sie homozygot bzw. reinerbig), besteht sie aus zwei verschiedenen Buchstabenformen (G/g oder g/G) nennt man sie heterozygot bzw. mischerbig.

Durch die Untersuchung von nur drei bzw. vier Loci (Orte auf den Chromosomen), können die häufigsten Farben beim Pferd erklärt werden. Daneben existieren rund 50 weitere Allele, welche die Grundfarbe zusätzlich modifizieren/nuancieren können (wie z.B. ein flachsfarbener Behang bei einigen Füchsen etc., Scheckungen oder Stichelhaarigkeit).

Die drei Grundfarben Braun, Rappe, Fuchs werden durch lediglich zwei Gene bestimmt. Die zwei Gene, die für die Grundfarben beim Pferd verantwortlich sind, heißen Extension E (bzw. e) und Agouti A (bzw. a).

Extension: Hier sind mehr als zwei Ausprägungen möglich, deshalb wird die Dominanzreihenfolge der Allele angegeben. Man kennt die Allele $E^D > E > e$. Extension ist ein Gen für ungehinderte Eumelaninausbreitung (schwarze Pigmentierung). E^D steht für die größtmögliche Verbreitung von Eumelanin, e für die geringste. Nur die dominanten Formen E^D und E erlauben den Einfluss des Agouti-Gens, so dass Rappen und Braune entstehen können. Das rezessive Allel e führt zur gleichmäßig braunen Farbe des Pferdes, es entsteht also ein Fuchs (diese rote Pigmentierung nennt sich auch Phaeomelanin).

Agouti: Das Allel A mischt rotes Pigment unter das schwarze, was so die verschiedenen Braunschattierungen entstehen lässt. Auf diesem Locus kennt man die vier Allele $A^+ > A > a^t > a$. Drei von ihnen (A^+ , A, a^t) führen zu Braunen mit unterschiedlich großen schwarzen Bereichen im Fell, die vierte Variante (a) führt zu einem völlig schwarzen Pferd.

Braune und Rappen

Ein braunes Pferd entsteht durch das Zusammenspiel der Gene E und A: E produziert schwarzes Pigment, das durch A mit zusätzlich rotem Pigment versetzt wird. Das Resultat ist ein braunes Pferd. Ein Rappe entsteht durch E und durch das Fehlen von A, was bewirkt, dass sich Schwarz über den ganzen Körper ausbreiten kann.

Kombinationen:

- E/E A/A → braun
- E/E A/a → braun
- E/E a/a → schwarz
- E/e A/A → braun
- E/e A/a → braun
- E/e a/a → schwarz
- e/e A/A → fuchs
- e/e A/a → fuchs
- e/e a/a → fuchs

So ist ein Fuchsfohlen aus zwei Braunen durchaus möglich, wenn beide heterozygot E/e sind. Der Rotfaktor-Test (Gentest) gibt Aufschluss darüber, ob ein nicht-fuchsfarbenes Pferd das rezessive Gen e trägt und somit fuchsfarbene Nachkommen zeugen kann. Interessant für alle Züchter, die keine Füchse in der Zucht wünschen. Will man konsequent braune Pferde züchten, so sollte mindestens ein Elternteil zweifach homozygot E/E A/A sein.

Darüber hinaus gibt es noch eine andere Variante, wie ein Brauner (oder auch Dunkelfuchs) entstehen kann. Nämlich bei Vorhandensein des rezessiven Allels b (Black) in zweifacher Ausführung. Das dominante Allel B bewirkt keine Veränderung der obigen Regel.

Kombinationen: E/E a/a B/b → schwarz
 E/E a/a B/B → schwarz
 E/E a/a b/b → braun oder dunkelfuchs
 E/e a/a B/b → schwarz
 E/e a/a B/B → schwarz
 E/e a/a b/b → braun oder dunkelfuchs

Füchse

Ein Fuchs wird oft als rezessiv bezeichnet, da immer die E Variante fehlt, und nur die rezessive e Variante vorkommt, was bewirkt, dass kein schwarzes Pigment gebildet werden kann und nur rotes Pigment vorhanden ist. Es kann das dominante A oder das rezessive a vorkommen, was aber für die Fellfarbe ohne Bedeutung ist, da kein Schwarz existiert, das durch A verdrängt werden kann.

Auch spielt das Vorhandensein von B oder b absolut keine Rolle.

Kombinationen: e/e A/A → fuchs
 e/e A/a → fuchs
 e/e a/a → fuchs

Aus einer Verbindung von zwei reinerbigen Füchsen e/e können nur Fuchsfohlen geboren werden.

Man muss jedoch hier die Füchse von den Dunkelfüchsen unterscheiden, da sie unterschiedliche Genkombination führen können.

Dunkelfüchse

Die Dunkelfüchse kann man in drei Gruppen unterteilen:

Die erste Gruppe sind Füchse (e/e), auf einem anderen Locus das dominante Gen Sty (Smutty) tragen, das für die Dunkelfärbung des roten Pigments verantwortlich ist. Dies sind die einzigen richtigen Füchse.

Die zweite Gruppe entsteht durch das Vorhandensein von b in homozygoter Form (siehe oben). Es handelt sich also eigentlich um Rappen, deren Eumelanin durch das Gen b/b braun gefärbt ist.

Die dritte Gruppe ergibt sich aus der Kombination E^D mit b/b.

Roans

Ein Pferd mit weissen Stichelhaaren, die sich im Gegensatz zum Schimmel nicht ausbreiten, wird im Englischen als Roan bezeichnet. Der Code dafür ist Rn. Das Gen Rn ist also dominant. Hier ist jedoch eine reinerbige Kombination (Rn/Rn) nicht möglich, da sie sehr früh in Uterus tödlich ist. Das heißt, die Eizelle stirbt nach der Befruchtung ab und wird von der Stute resorbiert. Zwar ist dies für die Stute nicht schädlich, jedoch senkt dies natürlich die Fruchtbarkeitsrate bzw. Nachbedeckungen sind nötig. Wenn zwei Roans miteinander gepaart werden beträgt die Wahrscheinlichkeit 25%, dass eben diese homozygote Form entsteht und die befruchtete Eizelle abstirbt.

Schimmel

Beim Schimmel handelt es sich um ein farbig geborenes Pferd mit pigmentierter Haut, das bei jedem Haarwechsel weisser wird. Dieses Phänomen beruht auf einem dem Altersergrauen ähnlichen Vorgang, bei dem es zu zunehmender Einlagerung von Luft in das Haar kommt und es für das Auge weiss erscheinen lässt. Das hierfür dominante Gen wird mit G (Grey) abgekürzt.

Dieser Vorgang ist also evolutif. Darum spricht man auch von Rappschimmeln, Braunschimmeln und Fuchsschimmeln, da das Gen G nicht sofort die Grundfarben überdeckt, die Fohlen also mit einer „normalen“ Farbe geboren werden. Die ersten weissen Haare können dabei auch erst nach der ersten Haarung auftreten. Ein typisches Zeichen für die Schimmelung, im Gegensatz zu den Weissen, ist die dunkle Haut unter den Haaren.

Weisse

Das gleiche wie für Rn (Roan) gilt für das Gen W (White). Bei weissen Pferden handelt es sich um weissgeborene Pferde. Die homozygote Kombination ist ebenfalls tödlich.

Palominos und Falben

Beim Locus C mit den bekannten Allelen C und c^{cr} ist die Dominanz nicht eindeutig. Das Allel c^{cr} hellt besonders das Phaeomelanin e/e auf, und wirkt sich besonders stark auf die Extremitäten aus. Ganz klar ist der Effekt dieses Gens auf Fuchse, die durch eine mischerbige Kombination C/c^{cr} zu Palominos werden. Weniger klar ist der Effekt bei Braunen, da Braune einen geringeren Anteil an rotem Pigment haben. Grundsätzlich werden diese aber zu Falben, wenn die Mischkombination C/c^{cr} vorliegt. Noch heller werden die Pferde, wenn die homozygote Kombination c^{cr}/c^{cr} vorliegt. Diese Kombination bringt cremefarbene, fast weisse Pferde mit blauen Augen (Pseudo-Albino).

Duns und Buckskins

Das dominante Allel D hellt alle Pigmente mehr oder weniger gleichmässig auf, ohne besonders grossen Einfluss auf die Extremitäten zu haben. Dies unterscheidet ihn vom Locus C.

Die Genkombination d/d ist die häufigste und hat keinen Einfluss auf die Farbe. Bei einer heterozygoten Kombination D/d oder der dominanten Reinerbigkeit D/D verändern sich die Farben von braun zu falb, von schwarz zu grau. Fuchse nehmen eine gelbe, lehmartige Farbe an, wobei die Extremitäten oft roter bleiben. Man nimmt an, dass Pferde mit roter Pigmentierung, die sowohl D als auch c^{cr} tragen, Palominos sind. Das Gen c^{cr} dominiert in diesem Fall also das Gen D.

Goldfarbene Mähnen und Schweife








Goldfarbene oder besser gesagte aufgehellte Mähnen und Schweife können sowohl bei Fuchsen, als auch bei Braunen und Rappen auftreten. Sie führen auf jeden Fall die Kombination f/f , da das Gen rezessiv ist. Die Abkürzung F steht dabei für Flaxen. Es betrifft ausschliesslich die Behänge.

Silver Dapple

Das Gen heißt Z für und beeinflusst nur das Eumelanin (schwarzes Pigment). Es wirkt auf den ganzen Körper und hellt das Eumelanin auf. Der Effekt ist extrem bei der Kombination Z/Z, weniger stark ausgeprägt im Fall der Mischerbigkeit Z/z. Rappen werden so zu mausfarbenen Pferden, Braune ähneln dann den Füchsen. Manchmal kann so der Unfall passieren, dass aus einer Fuchsanpaarung ein braunes Fohlen geboren wird, da einer der Eltern in Wahrheit kein Fuchs, sondern ein Silver Dapple war.

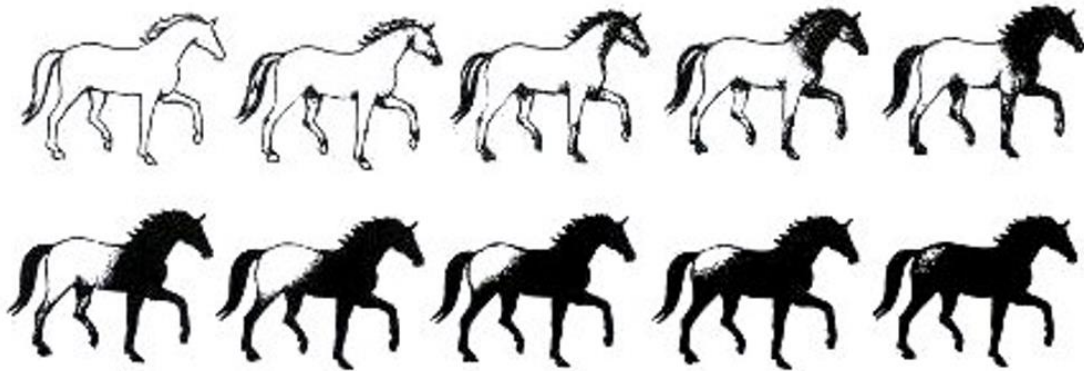
Appaloosa-Muster

Bei den Appaloosa-Mustern unterscheidet man grob zwischen Snowcaps (Pferden mit Blanket ohne Spots), Fewspots, Leoparden-/Tigerschecken und Pferden mit Blanket oder Roan Blanket und Spots darin.

Snowcaps			
Fewspots			
Leopard Tigerschecke			
Blanket with Spots			
Roan Blanket With Spots			

Währendem ich im früheren Artikel zur Farbvererbung von Pferden noch geschrieben hatte, dass es kein Erfolgsrezept für die Züchtung von Appaloosas mit einer Tigerscheckung gebe, so gibt es nun heute Klarheit darüber, welche beiden Gene für dieses Farbmuster verantwortlich sind.

Eines der verantwortlichen Gene wurde nach mehreren Dekaden der Forschung durch „The Appaloosa Project“ im Jahr 2013 endgültig belegt, das sog. Leopard-Gen LP. Der Name dieses Gens ist etwas irreführend, da es nicht zwingend nur mit der Tigerscheckung etwas zu tun hat, sondern es dient generell als On/Off Schalter für irgendeine der aufgezählten Farbmuster (ab und zu wird dieses LP-Gen auch Vanish-Gen oder Leopardkomplex bezeichnet). Das LP-Gen ist dominant. Ein Gen LP/lp reicht aus, um dem Pferd eine appaloosatypische Färbung zu verpassen. Ist keines vorhanden (lp/lp) so ist das Appaloosa-Pferd solid, sprich unifarben. Ein unifarbenes Pferd wird zwar ebenfalls vom Zuchtverband anerkannt und kriegt Appaloosa-Papiere, doch steht vor der Registrationsnummer der Buchstabe „N“ für „Non-Characteristic“. Ist das Pferd hingegen homozygot (reinerbig) in LP, so kann es unterschiedliche Farbmuster aufweisen. Das weisse Blanket kann minimal klein bis maximal gross sein. Es ist aber niemals getupft.



Das zweite Gen, welches vor kurzem erst entschlüsselt worden ist, hat konkret mit der eigentlichen Leopard-Muster (=Tigerscheckung) zu tun. Es nennt sich PATN1. In Kombination mit nur einem LP-Gen (LP-heterozygot) verursacht es, dass sich das Blanket with Spots quasi über den ganzen Körper des Pferdes ausdehnt und also zu einem Leopard/Tigerschecken führt. Es führt also zur grösstmöglichen Ausprägung der Appaloosa-typischen Fellmusterung (60%-100% des Körpers). Nur Kopf und Brust können von Fall zu Fall trotz PATN1 dunkel bleiben. Folgende Grafik zeigt ein LP/lp Pferd mit PATN1. Ob das Pferd in PATN1 homo- oder heterozygot ist, spielt keine Rolle.



Ist das Pferd jedoch LP-homozygot, kommen trotz Vorhandenseins des PATN1-Gens die Punkte nicht mehr zum Vorschein und es resultiert ein Fewspot.

Das Vorhandensein des PATN1-Gens ist unabhängig vom Vorhandensein des LP-Gens. Es ist z.B. durchaus möglich, dass ein unifarbenes Pferd (ohne LP-Gen) dennoch ein PATN1-Träger ist. Das PATN1 ist dort verborgen, da der On-/Off-Schalter durch das Fehlen des LP-Gens ausgeschaltet ist.

Insgesamt sind folgende Kombinationen möglich (linke Spalte der nachfolgenden Tabelle).

Genotypen	Empfehlung für die Zucht von Leoparden
Homozygot LP und homozygot PATN1: LP/LP und PATN1/PATN1	Ein homozygot LP Pferd sollte im Idealfall mit einem Pferd verpaart werden, das kein LP-Gen aufweist. Denn so verschwindet das Risiko, dass daraus ein fast weisser Fewspot resultiert. Verpaart mit einem einfarbigen Pferd, kriegt das daraus resultierende Fohlen nur ein LP-Gen mit und auf jeden Fall auch mindestens ein PATN1-Gen. Somit entsteht mit 100%-iger Wahrscheinlichkeit ein Leopard-Pferd.
Homozygot LP und heterozygot PATN1: LP/LP und PATN1/patn1	Soll das Ziel sein, ein Leopard-Fohlen zu zeugen, so sollte man als weiteren Elternteil ein Pferd suchen, das zwar unifarben ist (also kein LP-Gen trägt), aber im verborgenen PATN1-Doppelträger ist. Dann entsteht mit 100%-iger Wahrscheinlichkeit ein Leopard.
Heterozygot LP und homozygot PATN1: LP/lp und PATN1/PATN1	Hier kann nicht mehr mit 100%-iger Wahrscheinlichkeit ein Leopard gezeugt werden. Verpaart man ein solches Pferd mit einem Fewspot oder Snowcap, so resultiert mit je 50% Wahrscheinlichkeit entweder ein Fewspot oder ein Leopard. Verpaart man das Pferd hingegen mit einem anderen heterozygoten LP-Träger, so resultiert mit 50% Wahrscheinlichkeit ein Leopard und mit je 25% Wahrscheinlichkeit ein Solid oder ein Fewspot.
Heterozygot LP und heterozygot PATN1: LP/lp und PATN1/patn1	Auch hier kann nicht mit 100%-iger Wahrscheinlichkeit ein Leopard gezeugt werden. Verpaart man ein solches Pferd mit einem Fewspot, so resultiert mit 37.5% Wahrscheinlichkeit ein Fewspot, mit 12.5% Wahrscheinlichkeit ein Snowcap, und wenn der andere Elternteil ebenfalls PATN1-Doppelgänger war, mit 50% Wahrscheinlichkeit ein Leopard und andernfalls mit je 25% Wahrscheinlichkeit ein Leopard oder eine andere Appaloosa-Färbung. Verpaart man dieses Pferd mit einem anderen heterozygoten LP- und PATN1-Genträger, so beträgt die Wahrscheinlichkeit für ein Leopard-Fohlen noch immer 37.5%. Mit 25% Wahrscheinlichkeit erhält man aber ein unifarbenes Pferd und mit einer Wahrscheinlichkeit von 6.25% entsteht ein Snowcap und mit 18.75% Wahrscheinlichkeit ein Fewspot. Nur mit 12.5%iger Wahrscheinlichkeit resultiert eine andere Appaloosa-Färbung.
Ohne LP und homozygot PATN1: lp/lp und PATN1/PATN1	Hat man ein unifarbenes Pferd, das aber im versteckten ein PATN1-Doppelgänger ist, so kann man mit 100%iger Wahrscheinlichkeit ein Leopard-Fohlen zeugen. Der andere Elternteil muss lediglich homozygot in LP sein, also entweder ein Fewspot oder ein Snowcap.
Ohne LP und heterozygot PATN1: lp/lp und PATN1/patn1	Hier gilt dasselbe wie oben, nur sollte hier der andere Elternteil unbedingt ein Fewspot sein, der auch in PATN1-homozygot ist. Andernfalls entsteht nur mit 50% Wahrscheinlichkeit ein Leopard-Fohlen und mit 50% Wahrscheinlichkeit eine andere Appaloosa-Färbung.
Ohne LP und ohne PATN1:	Möchte man aus einem Appaloosa, der weder LP- noch PATN1-Genträger ist, ein Leopard-Fohlen züchten, so geht das mit 100%

lp/lp und patn1/patn1	Wahrscheinlichkeit nur, wenn der andere Elternteil sowohl homozygot in LP wie auch homozygot in PATN1 ist. Wählt man hingegen z.B. ein Leopard, der heterozygot in LP und homozygot in PATN1 ist, so resultiert aus dieser Anpaarung nur mit 50% Wahrscheinlichkeit überhaupt ein farbiges Fohlen. Die Wahrscheinlichkeit, dass es dann sogar ein Leopard ist, beträgt 25%. Aber auch eine andere Appaloosa-Färbung ist mit 25% gleich wahrscheinlich. Die Wahrscheinlichkeit für ein einfarbiges Fohlen liegt bei 50%.
-----------------------	---

Mit der Entdeckung des PATN1-Gens konnte somit bereits ein kleiner Teil des Geheimnisses um die Appaloosa-Färbungen aufgedeckt werden. Wie aber alle anderen Facetten der Musterung bei Appaloosas entstehen, darüber besteht noch keine Kenntnis. Es werden bestimmt mehrere Jahre vergehen, bis neue Forschungsergebnisse diesbezüglich präsentiert werden können. Ich bin jedenfalls schon jetzt gespannt, wie viel noch zu unseren Lebzeiten über die Musterung bei Appaloosa-Pferden bekannt wird. Denn es braucht ja immer auch einen Anreiz, weshalb in einem gewissen Bereich geforscht wird. Ich bin sehr stolz, dass Forschungsgelder für diesen Zweck eingesetzt werden. Daran erkennt man, dass Appaloosa-Pferde von grosser Bedeutung sind.

Wer sein Appaloosa-Pferd hinsichtlich des Vorhandenseins des LP- und PATN1-Gens testen lassen will, der kann dies beim [UC-Davis Veterinary Genetics Laboratory](#) machen lassen. Beide Tests zusammen kosten \$40, einer allein kostet \$25. Das in Basel heimische Labor [Labokin](#) führt bislang nebst diversen Gentests zu Erbkrankheiten wie HYPP, PSSM, etc. und Tests in Bezug auf die Grundfarben nur den Test auf das Vorhandensein des LP-Gens (Leopardkomplex). Ein PATN1-Gentest führt Labokin noch nicht. Der LP-Test kostet bei Labokin rund 70 Franken.